



8 a 10  
NOV. 2012  
Hotel Porto Palácio | Porto



**PUB10 - CARACTERIZAÇÃO DE UMA DUPLICAÇÃO DO BRAÇO LONGO DO CROMOSSOMA 1, POR MICROARRAY DE ALTA RESOLUÇÃO, EM MIELOFIBROSE PRIMÁRIA: UM FATOR DE MALIGNIDADE?**

M.C. Silva<sup>1</sup>; A.P. Ambrósio<sup>1</sup>; B. Marques<sup>1</sup>; C. Ventura<sup>1</sup>; L. Vieira<sup>1</sup>; E. Silva<sup>1</sup>; M. C. Trindade<sup>2</sup>; H. Correia<sup>1</sup>  
1-Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge, INSA IP; 2-Hospital Garcia de Orta, EPE

Os neoplasmas mieloproliferativos (NMP) são caracterizados por uma excessiva proliferação de uma ou mais linhagens da série mieloide. A mielofibrose primária (MFP) é uma das patologias deste grupo, que apresenta uma proliferação preferencial de megacariócitos e granulócitos na medula óssea (MO). Tem uma incidência anual de 0,5-1,5/100 000 indivíduos. Os doentes ao diagnóstico apresentam idades entre 60-70 anos independentemente do sexo. Os fatores de mau prognóstico são: idade > 70 anos, hemoglobina <10 g/dl; plaquetas <100 x10<sup>6</sup>/L e cariotipo anormal. A maior causa de morbilidade e mortalidade da MFP é a falência da MO, ocorrência de eventos tromboembólicos, hipertensão portal, falência cardíaca e progressão para Leucemia Mieloide Aguda (LMA).

Apresentamos um caso clínico, de um indivíduo do sexo feminino, com 68 anos à data do diagnóstico inicial, que apresentava anemia moderada e trombocitose, sendo diagnosticada como metaplasia mieloide com mielofibrose. Foi realizado o cariotipo na MO, observando-se a presença de uma duplicação do braço longo do cromossoma 1 na região (1) (q21q32). A doente manteve-se estável e sem terapêutica até início 2009, tendo nesta altura realizado uma reavaliação do mielograma, e biópsia óssea que evidenciou uma mielofibrose em fase avançada. Fez em paralelo estudos por citogenética e a pesquisa da mutação V617F em *Jak2*, evidenciando a inexistência da referida mutação e confirmando-se a presença da duplicação. Iniciou terapêutica com substituto de eritropoietina. Atualmente, com 8 anos de evolução da doença apresenta-se sem queixas clínicas, independente de transfusões e mantendo a terapêutica.

A duplicação da região (1) (q21q32) associada a NMP é uma anomalia rara, estando descritos 5 casos, dos quais apenas 2 são MFP. Dado que a doente em estudo não apresenta evolução para LMA (ao contrário do descrito por outros autores em neoplasmas mieloides (NM)) foram realizados estudos por citogenética molecular (FISH, e *microarray* de alta resolução), que confirmaram os pontos de quebra observados e não evidenciaram outras alterações para além da descrita. Com base na história clínica da doente e nos resultados, pode-se sugerir que a duplicação da região (1) (q21q32) por si só não induz uma evolução para LMA e que a existência de duplicação de genes correlacionados com esta patologia (ex: ARNT; entre outros) não é fator suficiente para uma progressão mais agressiva, contudo deverão ser realizados mais estudos com o intuito de esclarecer o papel desta alteração nos NM.